

Agnieszka Rynkiewicz, Marta Kulik
Centrum Diagnostyki, Terapii i Edukacji SPECTRUM ASC-MED

Wystandaryzowane, interaktywne narzędzia do diagnozy zaburzeń ze spektrum autyzmu a nowe kryteria diagnostyczne DSM-5

Standardized, interactive tests to diagnose autism spectrum disorder (ASD) and new diagnostic criteria in DSM-5

Abstract

In May 2013, the American Psychiatric Association, APA released the Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, the fifth edition, DSM-5. The big changes to the new criteria of ASD in DSM-5 have been implemented. Also the standardized, interactive tests from the diagnostic "gold standard" have been revised. In DSM-5 all previously existing diagnosis of DSM-IV under Pervasive Developmental Disorders were merged into one diagnosis called Autism Spectrum Disorder, ASD. The term "spectrum" reflects both the differences within the ASD group itself in regards to the symptoms but also reflects continuum between general population and ASD group. DSM-IV and DSM-5 criteria were compared in research according to their sensitivity and specificity. The results of the study showed higher specificity of DSM-5 criteria which means less false positive diagnoses. However some of the patients who received ASD diagnosis based on DSM-IV criteria do not meet the current criteria of DSM-5. Due to the recent big changes to ASD criteria and also within the standardized, interactive diagnostic tests for ASD it seems important to provide and publish reliable facts and knowledge on it to the professionals, especially in the countries, Poland included, where these tests are being currently introduced.

Psychiatria 2013; 10, 2: 41-48

key words: autism spectrum disorders, diagnosis, DSM-5, standardized, interactive diagnostic tests, ADOS-2, STAT

Opublikowana w maju 2013 roku klasyfikacja zaburzeń psychicznych Amerykańskiego Towarzystwa Psychiatrycznego DSM-5 (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*) wprowadziła duże zmiany w kryteriach diagnostycznych dotyczących zaburzeń ze spektrum autyzmu [1]. Do tej pory, według klasyfikacji DSM-IV pacjentom, w ramach zaburzeń autystycznych, stawiano jedną z pięciu diagnoz, takich jak: zaburzenie autystyczne, zaburzenie Aspergera, dziecięce zaburzenie

dezintegracyjne, zespół Retta lub inne całościowe zaburzenia rozwojowe nieujęte w pozostałych kategoriach diagnostycznych [2]. W obowiązującej nadal w Europie klasyfikacji ICD-10 (do momentu wprowadzenia ICD-11 [*International Statistical Classification of Diseases*] planowanej na rok 2015) nadal jeszcze istnieje podział na: autyzm dziecięcy, autyzm atypowy, zespół Retta, zespół Aspergera czy inne dziecięce zaburzenia dezintegracyjne. Zgodnie z aktualną wiedzą dotyczącą zaburzeń autystycznych, podkreślającą wspólne cechy wszystkich jednostek (z wyjątkiem zespołu Retta, który został wyłączony z zaburzeń autystycznych, na podstawie znajomości podłoża genetycznego tego zaburzenia) w klasyfikacji DSM-5 scalono wszystkie jednostki diagno-

Adres do korespondencji:
lek. Agnieszka Rynkiewicz
Centrum Diagnostyki, Terapii i Edukacji
SPECTRUM ASC-MED
ul. Dzielna 47, 80-404 Gdańsk
e-mail: rynkia@spectrumascmed.com

styczne w jedną wspólną jednostkę o nazwie zaburzenie ze spektrum autyzmu (ASD, *Autism Spectrum Disorder*) [1, 3, 4]. Słowo „spektrum” odnosi się zarówno do różnic w prezentacji i nasileniu symptomów wewnątrz grupy osób z diagnozą ASD, jak i wskazuje na pewne kontinuum pomiędzy populacją ogólną a osobami z tą diagnozą. Aktualne kryteria DSM-5 podkreślają również istnienie podgrup w populacji osób z ASD w ramach tej samej jednostki diagnostycznej, a podgrupy te charakteryzowane są trzema poziomami w zależności od wsparcia jakiego osoby te wymagają [1, 4].

Kryteria diagnostyczne w starej klasyfikacji DSM-IV i w nadal obowiązującej ICD-10 oparte są na występowaniu sztywnych, stereotypowych wzorców zachowania oraz deficytów w sferze kompetencji społecznych i komunikacji [2, 5]. W DSM-5 podkreśla się konieczność występowania symptomów w wyżej wymienionych obszarach we wczesnym dzieciństwie, ale ich brak w okresie późniejszym nie wyklucza rozpoznania ASD [1, 5]. Bardzo ważnym elementem dodanym do kryteriów diagnostycznych w DSM-5 jest uwzględnienie zaburzeń w obrębie profilu sensorycznego. Inną równie ważną zmianą wprowadzoną do DSM-5 to możliwość łączenia diagnozy ASD z innymi zaburzeniami współwystępującymi, na przykład z ADHD, zaburzeniem opozycyjno-buntowniczym, zaburzeniem odżywiania czy zaburzeniem afektywnym dwubiegunowym itd. [1]. Według autorów nowych kryteriów ASD w DSM-5, 70% osób ze spektrum autyzmu może mieć jedno zaburzenie współistniejące, a 40% w tej populacji dwa lub więcej zaburzeń dodatkowych [1]. W diagnozie końcowej każde zaburzenie współistniejące z ASD koduje się wtedy dodatkowo do zaburzenia ze spektrum autyzmu. Jeśli w obrazie klinicznym występuje wspólnie zaburzenie ze spektrum autyzmu oraz katatonia to diagnoza powinna być sformułowana jako: „katatonia związana z zaburzeniem ze spektrum autyzmu” [1].

Mimo neurobiologicznego podłoża zaburzeń ze spektrum autyzmu, nadal nie ma biologicznych wskaźników, które pozwalałyby na wykorzystywanie ich w codziennej diagnozie klinicznej. Rozpoznanie stawiane jest na podstawie charakterystycznego dla ASD obrazu klinicznego, ustrukturyzowanego wywiadu, a w celu potwierdzenia lub wykluczenia ewentualnych chorób współistniejących, także dodatkowych badań biochemicznych, genetycznych i obrazowych. W algorytmie postępowania diagnostycznego stosowane są także wystandaryzowane, interaktywne testy z tak zwanego „złotego standardu” jak na przykład *Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition* (ADOS-2) [4, 7, 8]. Jednak żadne z wyżej wymienionych badań pojedynczo nie może stanowić o diagnozie końcowej zaburzenia ze spektrum autyzmu.

Proces diagnostyczny ASD przeprowadzany jest przez wielodyscyplinarny zespół (m.in. lekarze, psycholog, pedagog, logoped, terapeuta). Ostateczną diagnozę zaburzenia ze spektrum autyzmu uprawniony jest postawić lekarz.

Aktualnie prowadzone badania zadają ważne pytanie, na ile stosowane do tej pory narzędzia diagnostyczne są dostosowane do nowych kryteriów diagnostycznych DSM-5 [3, 4]. Wyniki badań porównujące rozpoznania stawiane na podstawie klasyfikacji DSM-IV i DSM-5 pokazują, że wprowadzenie nowej klasyfikacji spowodowało zwiększenie swoistości, co redukuje ilość fałszywie dodatnich diagnoz, lecz jednocześnie zmniejszenie czułości [6, 9]. Tym samym część osób ze zdiagnozowanymi na podstawie kryteriów klasyfikacji DSM-IV zaburzeniami autystycznymi nie spełnia aktualnie kryteriów w klasyfikacji DSM-5 do postawienia diagnozy ASD [10]. Wyniki badań pokazują, że średnia liczba osób, u których diagnoza ASD zostanie utrzymana, mieści się w przedziale 60–80% [6, 11]. Badanie przeprowadzone w grupie 2721 małych dzieci pokazało, że przy zastosowaniu kryteriów DSM-5 47,79% mniej dzieci otrzymało diagnozę ASD niż gdy stosowano kryteria diagnostyczne oparte na DSM-IV [12]. Inne badanie przeprowadzone na liczbie 4453 dzieci z diagnozą zaburzeń ze spektrum autyzmu, która postawiona została na podstawie DSM-IV wykazało, że przy zastosowaniu wystandaryzowanych narzędzi diagnostycznych takich jak ADI-R (*Autism Diagnostic Interview-Revised*) i ADOS (*Autism Diagnostic Observation Schedule*) 91% dzieci miało utrzymaną diagnozę ASD spełniającą kryteria nowej DSM-5 [13].

Wczesne symptomy zaburzeń ze spektrum autyzmu

Według klasyfikacji DSM-5 do postawienia diagnozy zaburzeń ze spektrum autyzmu wymagane jest występowania klinicznych objawów ASD we wczesnym okresie życia, ale ich brak w okresie późniejszym nie wyklucza rozpoznania ASD [1, 4]. Badania pokazują, że pierwsze objawy autyzmu są zauważalne pomiędzy 6. a 12. miesiącem życia. Większość dzieci, u których z czasem zdiagnozowane zostaje ASD, nawiązuje jeszcze w 6. miesiącu życia relatywnie prawidłowy kontakt wzrokowy i prezentuje uśmiech społeczny, jednak ich częstotliwość i jakość zmniejszają się w okresie od 6. do 12. miesiąca życia [14, 15]. W okresie tym pojawiają się też takie objawy jak: brak prawidłowej reakcji na własne imię, brak współgrania emocjonalnego z innymi osobami, nieokazywanie przywiązania, zubożała wokalizacja, zachowania stereotypowe, nietypowe reakcje na bodźce sensoryczne, nietypowa eksploracja przedmiotów. Może także wystąpić zatrzymanie lub regres w rozwoju.

Rodzice zgłaszają również takie niespecyficzne objawy jak zaburzenia snu i łaknienia [13, 16–18]. Od 30% do 50% rodziców zauważa niepokojące objawy dotyczące rozwoju już w pierwszym roku, a 80% rodziców w ciągu pierwszych dwóch lat życia dziecka i zaczyna szukać pomocy specjalistów. Tymczasem diagnoza z reguły stawiana jest pomiędzy 3. a 6. rokiem życia dziecka, a więc od 1,5 do 4 lat później niż zgłoszenie przez rodziców pierwszych objawów [15, 17, 19–21].

Jak pokazuje wiele badań, jedną z przyczyn późnego diagnozowania zaburzeń ze spektrum autyzmu (ASD) jest niedostateczna wiedza lekarzy na temat ASD oraz brak właściwego wyszkolenia diagnostycznego. Badanie przeprowadzone na terenie Queensland, w Australii wykazało, że ponad 95% specjalistów (pediatrów i psychiatrów dziecięcych) stosuje nieustrukturyzowane metody w diagnozowaniu ASD. Tylko 19% jest wyszkolonych w takich narzędziach jak ADI-R czy ADOS, a około 45% korzysta z Australijskiej Skali dla Zespołu Aspergera (ASAS, *Australian Scale for Asperger's Syndrome*) [22]. W Nepalu 65% pediatrów ma niewystarczającą wiedzę dotyczącą ASD, a 90% ma trudności z postawieniem rozpoznania [23].

Postawienie diagnozy zaburzenia ze spektrum autyzmu u dziecka do 3. roku życia nie jest łatwe ze względu na występowanie objawów charakteryzujących również inne zaburzenia lub współwystępowanie z autyzmem upośledzenia umysłowego [24]. Tymczasem postawienie prawidłowej diagnozy jest kluczowe dla wdrożenia prawidłowej terapii, a tym samym dla zapobiegania nakładającym się nieprawidłowościom w późniejszym funkcjonowaniu [25–27]. Terapia powinna zostać podjęta jak najwcześniej, najlepiej pomiędzy 2. a 4. rokiem życia, co wynika między innymi z dużej plastyczności mózgu w tym okresie rozwojowym [16, 25, 28]. Wczesne podjęcie intensywnej terapii, dostosowanej do potrzeb dziecka ze spektrum autyzmu, wpływa na lepszy rozwój zdolności językowych, wzrost ogólnego poziomu funkcji poznawczych, a także pojawienie się prawidłowych zachowań adaptacyjnych, wpływających na dalszy rozwój i lepsze przystosowanie społeczne osoby z taką diagnozą [15, 25, 28–31]. Praca nad kierowaniem uwagi ma związek z późniejszym rozwojem kompetencji językowych, z kolei umiejętność zabawy symbolicznej ma związek zarówno z umiejętnościami językowymi, jak też z umiejętnościami społecznymi [26, 28, 32]. Wczesna interwencja wpływa korzystnie na wiele obszarów funkcjonowania w późniejszym okresie, zapobiega kaskadowemu narastaniu trudności i podnosi jakość życia w okresie dorosłym [33]. Brak wczesnej diagnozy i odpowiedniej terapii wpływa niekorzystnie na przystosowanie społeczne dziecka. Dzieci, które w wieku 14–15 miesięcy prezen-

towały subkliniczne cechy autystyczne, w wieku 4–5 lat prezentowały więcej zaburzeń zachowania i zaburzeń w rozwoju języka niż w populacji ogólnej [34]. W grupie młodych mężczyzn z rozpoznaniem autyzmu i o przeciętnym poziomie inteligencji, zdiagnozowanych w wieku 7–8 lat, 65% miało znaczne trudności z przystosowaniem społecznym, tylko 25% określonych zostało jako prowadzących przeciętne, normalne funkcjonowanie społeczne [35].

Jak do tej pory nie ma algorytmów służących do diagnozy ASD u dzieci poniżej pierwszego roku życia, które oparte są na empirycznych dowodach [15]. Coraz więcej pisze się natomiast o zasadności diagnozy pomiędzy 18. a 36. miesiącem życia dziecka [15, 17, 19, 20]. Badania pokazują, że można postawić diagnozę zaburzenia ze spektrum autyzmu u dziecka w 2. roku życia i diagnoza ta będzie stabilna i powtarzalna w późniejszych latach życia dziecka w 80–100% przypadków [15, 16, 36].

Na świecie dostępne są testy przeznaczone do diagnozy zaburzeń ze spektrum autyzmu u dzieci poniżej 3. roku życia [13]. Niektóre z nich mają formę kwestionariuszy, które wypełnia rodzic, opiekun np.: Q-CHAT, *The Checklist for Autism in Toddlers* (autorzy: Allisoni wsp.) [37], wersja polska: Q-CHAT Test (Pisula, Rynkiewicz) [38]. Inne są połączeniem kwestionariusza z częścią obserwacyjno-eksperymentalną np.: M-CHAT, *Modified Checklist for Autism in Toddlers M-CHAT* (autorzy: Robins, Fein, Barton) [39]. Kolejną grupą są interaktywne narzędzia skriningowe jak np.: *STAT Screening Tool for Autism in Toddlers and Young Children* (autorzy Wendy L., Opal Y. Ousley [16, 36], polska wersja: Skринingowy Test w Autyzmie dla małych dzieci STAT, przygotowany przez Rynkiewicz [40]. Do pogłębionej diagnostyki zaburzeń ze spektrum autyzmu stosuje się ADOS-2, Second Edition, *Autism Diagnostic Observation Schedule* (autorzy: Lord i wsp.) [41], polska wersja w przygotowaniu [42], oraz ADI-R *Autism Diagnostic Interview-Revised*, polska wersja w przygotowaniu [43]. W krajach anglosaskich wymienione narzędzia stanowią „złoty standard” diagnostyczny [19, 44]. Należy pamiętać, że nie istnieje żadna metoda diagnostyczna, która samodzielnie wystarcza do zdiagnozowania zaburzenia ze spektrum autyzmu [45].

STAT

Skринingowy Test w Autyzmie dla Małych Dzieci (STAT, *Screening Tool for Autism in Toddlers and Young Children*) jest interaktywnym, wystandaryzowanym narzędziem skriningowym przeznaczonym dla dzieci w wieku 24–36 miesięcy. Test został stworzony na podstawie dowodów empirycznych pokazujących, że zaburzenia ze spektrum autyzmu można zdiagnozować w wieku 2 lat, ponieważ dzieci te prezentują specyficzne deficyty doty-

czące kompetencji społecznych w sferze naśladowania, zabawy funkcjonalnej i kierowania uwagi. Na podstawie klinicznych i naukowych obserwacji wybrane zostały aktywności, które najlepiej różnicowały grupę dzieci z autyzmem od grupy kontrolnej [46]. Test w Autyzmie dla Małych Dzieci STAT składa się z 12 wystandaryzowanych aktywności, takich jak: zamiana kolejności, zabawa lalką, bańki mydlane, jedzenie, balony, pacynka, torba zabawek, hałasujący pilot, grzechotka, poruszanie samochodem, uderzające dłonie i skaczący pies. Aktywności te odnoszą się do czterech umiejętności: zabawy (2 aktywności), proszenia (2 aktywności), kierowania uwagi (4 aktywności) i naśladowania (4 aktywności). Każda aktywność musi być przeprowadzona w ściśle określony sposób oraz zakodowana według ściśle określonego algorytmu w protokole. Wyniki z poszczególnych aktywności: „zdał”, „nie zdał”, „zachowanie wyłaniające się” przenoszone są do specjalnego klucza końcowego, który po przeliczeniu pokazuje, czy dziecko jest, czy nie jest w grupie ryzyka zaburzeń ze spektrum autyzmu. Wynik ten wskazuje, czy wymagana jest pogłębiona diagnostyka w kierunku ASD. Wykonanie wszystkich aktywności zajmuje około 20 minut. Test może być wykonywany po odpowiednim przeszkoleniu przez lekarzy, psychologów, logopedów, nauczycieli, specjalistów wczesnej interwencji oraz pracowników socjalnych [46, 47].

Test w Autyzmie dla Małych Dzieci STAT ma duże znaczenie prognostyczne w wykrywaniu dzieci z grupy ryzyka ze względu na wysoką czułość i specyficzność. Otrzymywane wyniki są stałe pomiędzy badaczami i w retestach. Badania pokazują, że w grupie dzieci w wieku 24–36 miesięcy czułość testu wynosi 0,92, a specyficzność 0,85. Algorytm postępowania pozwala z 83-procentową pewnością wyodrębnić grupę dzieci z autyzmem i z 86-procentową pewnością grupę dzieci niespełniających kryteriów do postawienia takiej diagnozy [16, 36, 46, 48]. Prowadzono także badania testem STAT w grupie dzieci młodszych, pomiędzy 12. a 24. miesiącem życia. W tych badaniach STAT uzyskał wysoką czułość (0,95) i średnią specyficzność (0,73). W grupie dzieci pomiędzy 12. a 13. miesiącem życia wysoki był jednak odsetek wyników fałszywie dodatnich, który wynosił 38%. Gdy ograniczono grupę badanych dzieci do wieku 14–24 miesięcy, uzyskano większą specyficzność (0,83) i utrzymano wysoką czułość (0,93), co zachęca do prowadzenia badań za pomocą STAT również w tej grupie wiekowej [16, 46, 49].

Badanie testem STAT pozwala na wyodrębnienie dzieci w wieku 2–3 lat, które są w grupie ryzyka występowania u nich zaburzeń ze spektrum autyzmu. Pozwala to na wczesne skierowanie dziecka na pogłębioną diagnostykę w celu potwierdzenia lub wykluczenia

końcowej diagnozy ASD, a w przypadku potwierdzenia u dziecka zaburzenia ze spektrum autyzmu — na odpowiednio wczesne wdrożenie terapii.

ADOS-2

Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS-2, Second Edition) to wystandaryzowany i częściowo ustrukturyzowany protokół obserwacji. Jest nową, zrewidowaną wersją testu ADOS, która obowiązuje od maja 2012 roku. Od 2001 roku ADOS, a aktualnie ADOS-2, wydawany jest przez *Western Psychological Services* (WPS) w Stanach Zjednoczonych. ADOS-2 wraz z wywiadem do diagnozowania autyzmu ADI-R stanowi od wielu lat „złoty standard” do diagnozowania zaburzeń ze spektrum autyzmu. Badanie przy użyciu ADOS-2 może przeprowadzać tylko odpowiednio przeszkolony specjalista. W krajach takich jak na przykład Stany Zjednoczone, Wielka Brytania, Dania, Niemcy, Australia i inne są to głównie psycholodzy i lekarze. Ostateczną kliniczną diagnozę zaburzenia ze spektrum autyzmu, po konsultacji z innymi profesjonalistami, ma prawo postawić tylko lekarz. Informacje w polskojęzycznych czasopismach [42], że pedagodzy czy pielęgniarki mogą wykonywać badanie ADOS-2, są nieścisłe, ponieważ nie są to profesjonalści uprawnieni do stawiania diagnozy zaburzenia ze spektrum autyzmu. Obowiązują osobne szkolenia do uzyskania uprawnień do korzystania z tych narzędzi do celów diagnozy klinicznej i do badań naukowych. Szkolenia z ADOS-2 prowadzone są tylko przez uprawnionych szkoleniowców. Pełna lista nazwisk z centralnej bazy danych szkoleniowców na świecie do ADOS-2 i ADI-R dostępna jest na stronie na przykład Kliniki Psychiatrii, *Weill Cornell Medical College*, Stany Zjednoczone. Osoby ubiegające się o certyfikat szkoleniowca muszą spełnić dodatkowe wymagania, między innymi przejść specjalne szkolenie, które w chwili obecnej można odbyć tylko na przykład w Stanach Zjednoczonych, Wielkiej Brytanii.

ADOS-2 wykorzystywany jest zarówno w badaniach naukowych, jak i praktyce klinicznej. Może być stosowany w badaniach dzieci od 12. miesiąca życia. Pozwala na określenie umiejętności komunikacji, wzajemności interakcji społecznych, zabawy jak na przykład w Module dla małych dzieci (*Toddler Module*) oraz Module 1 i 2, stopnia nasilenia zachowań stereotypowych, a także innych zachowań odbiegających od normy, takich jak wzmożona aktywność psychoruchowa czy zachowania agresywne. Wyniki badań z wykorzystaniem ADOS (przed rewizją do ADOS-2) pokazują, że diagnoza przeprowadzona z użyciem ADOS jest stabilna nawet w przypadku wczesnego jej postawienia. U dzieci zdiagnozowanych w wieku 16–35 miesięcy za pomocą ADOS, 80% miało utrzymaną diagnozę

w wieku 42–85 miesięcy [19]. Zaletą narzędzia jest to, że badanie można powtarzać bez ograniczeń czasowych. Badanie narzędziem ADOS-2 trwa średnio 45–60 minut. Badanie powinno być nagrywane, aby istniała możliwość weryfikacji sesji. Zaleca się, aby wyniki były kodowane od razu po zakończeniu badania. Ważne jest dostosowanie pomieszczenia do potrzeb dziecka, w którym badanie jest wykonywane. Opiekun może, a w przypadku małych dzieci nawet powinien, być obecny przy badaniu [7, 8]. ADOS-2 składa się z 5 Modułów, dobieranych indywidualnie do badanego, w zależności od poziomu jego umiejętności językowych, a w przypadku Modułu dla małych dzieci i Modułu 1 — w zależności od wieku badanego. Moduł dla małych dzieci przeznaczony jest dla dzieci w wieku 12–30 miesięcy, Moduł 1 dla dzieci powyżej 30. miesiąca życia, które nie mówią lub posługują się pojedynczymi wyrazami. Moduł 2 służy do diagnozowania dzieci, które posługują się prostymi zdaniami, Moduł 3 do diagnozowania dzieci i nastolatków płynnie mówiących, a Moduł 4 do diagnozowania nastolatków i osób dorosłych płynnie mówiących. Odpowiedni dobór modułu, zgodny z umiejętnościami językowymi badanego, jest istotny dla wyników końcowych. W przypadku Modułu 1 i 2, wybranie „za łatwego” modułu powoduje, że dzieci autystyczne są rzadziej diagnozowane jako autystyczne w skali ADOS-2. W przypadku trudności z wyborem pomiędzy Modulem 1 i 2 zaleca się przeprowadzenie aktywności z obu modułów [50]. Do każdego modułu przygotowany jest odpowiedni protokół pozwalający na notowanie istotnych informacji, a także punktową ocenę zachowań badanego. Skala ocen jest z reguły trzy- lub czteropunktowa, niektóre pozycje mają dodatkową punktację, uwzględniającą na przykład brak możliwości oceny. Punkty są przeliczane i sumowane według odpowiedniego algorytmu, przypisanego konkretnemu modułowi. W Module dla małych dzieci oraz Modułach 1–3 ocena końcowa oparta jest na pozycjach oceniających umiejętność komunikacji społecznej i występowaniu zachowań stereotypowych, w Module 4 na pozycjach odnoszących się do komunikacji i interakcji społecznych. Po zsumowaniu odpowiednich pozycji otrzymuje się wynik liczbowy pozwalający na określenie, czy badany znajduje się czy też nie, w grupie osób z zaburzeniami ze spektrum autyzmu, a także na określenie poziomu nasilenia cech autystycznych w stosunku do odpowiedniej dla badanego grupy wiekowej [7, 8]. Moduł dla małych dzieci oraz moduły 1 i 2 są zbudowane na bazie ogólnego modelu, w którym badający prezentuje luźno ustrukturyzowane i wysoce motywujące materiały i aktywności (np. bańki mydlane, przekąski, elektryczny samochód), w celu zaobserwowania jak dziecko zareaguje i czy wejdzie w interakcję z badającym [44]. Moduły

3 i 4 zawierają część opartą na rozmowie dotyczącej rozumienia emocji, relacji społecznych, planów [7, 8]. Moduł dla małych dzieci pojawił się po raz pierwszy w sprzedaży w roku 2012, jako odpowiedź na coraz większą wiedzę dotyczącą wczesnych objawów zaburzeń ze spektrum autyzmu i znaczenia wczesnego diagnozowania. Aktywności zostały zaczerpnięte z Modułu 1, jednak część z nich zmodyfikowano tak, aby były dostosowane do młodszych dzieci [44]. Moduł dla małych dzieci składa się z 11 aktywności: wolnej zabawy, zatrzymywania zabawki, reakcji na imię, zabawy bańkami mydlanymi, antycypacji rutynowego posługiwania się przedmiotami, antycypacji rutynowych zachowań społecznych, reakcji na wspólną uwagę, odwzajemniania uśmiechu społecznego, kąpieli, naśladowania funkcjonalnego i symbolicznego oraz przekąski [7, 8]. Wyniki badań pokazują, że czułość Modułu dla małych dzieci mieści się, w zależności od wieku dziecka, w przedziale 0,81–0,91, a swoistość w przedziale 0,83–0,94. Zgodność wyników pomiędzy badaczami wynosi 80%, w retestach 77%, co potwierdza dużą przydatność tego modułu w diagnozowaniu małych dzieci [44]. Moduły 1–4 składają się z 10–15 różnych, w zależności od modułu, aktywności, wśród których znajdują się na przykład zadanie konstrukcyjne, zabawa z udawaniem, przyjęcie urodzinowe, opowiadanie historii z książki, konwersacja, zadanie demonstracyjne, antycypacja rutyny w posługiwaniu się przedmiotami, wspólna zabawa interakcyjna i inne [7, 8]. Moduł 1 składa się z 10 aktywności. Moduł ten charakteryzuje się czułością na poziomie 0,91–0,97 i specyficznością 0,5 dla dzieci niemówiących i 0,93–0,94 przy umiejętności wypowiadania przez dziecko pojedynczych słów [45, 51].

Czułość Modułu 2, złożonego z 14 aktywności wynosi 0,92–0,97, a specyficzność 0,87–0,97 [45, 51]. Moduł 3 charakteryzuje się czułością 0,85–0,90 i specyficznością 0,87–0,94 [45, 51]. Za pomocą Modułu 4, w którego skład wchodzi 15 aktywności, można z 74-procentową pewnością stwierdzić występowanie zaburzenia ze spektrum autyzmu lub jego brak. Moduł 4 charakteryzuje się czułością na poziomie 0,71–0,9 i specyficznością na poziomie 0,82–0,93 [45, 52].

Podsumowanie

Wydanie piątej edycji klasyfikacji *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (DSM-5) może stanowić przełomowy moment w rozpoznawaniu zaburzeń ze spektrum autyzmu. Klinicyści i naukowcy, którzy opracowali nowe kryteria w DSM-5 tłumaczą stworzenie jednej tylko jednostki diagnostycznej ASD jako lepsze i wierniejsze oddanie aktualnego stanu wiedzy na temat

patologii oraz obrazu klinicznego zaburzeń ze spektrum autyzmu. Rodzą się jednak dylematy, które podnoszone są od kilku lat w badaniach naukowych, a dotyczą wysokofunkcjonujących osób z ASD oraz tematów nadal mało poznanych jak na przykład populacji dziewcząt i kobiet ze spektrum autyzmu. Sami autorzy nowych kryteriów ASD w DSM-5 podkreślają, że dziewczęta ze spektrum autyzmu, których poziom funkcjonowania intelektualnego jest na poziomie przeciętnym lub powyżej, i u których nie występowało opóźnienie rozwoju mowy mogą być klinicznie niezauważane [1]. Według Mandy i wsp. [53], Rynkiewicz [54] i Attwood i Rynkiewicz [55] nowe kryteria diagnostyczne ASD proponowane w DSM-5 mogą mieć niekorzystne implikacje w diagnozowaniu dziewcząt ze spektrum autyzmu. Wymagane do diagnozy na przykład występowanie powtarzanych, ograniczonych wzorców

zachowań to cecha, która jest znacznie bardziej nasilona u chłopców aniżeli u dziewcząt [54, 56]. Konieczne do postawienia diagnozy objawy, takie jak: stereotypie, manierizmy, nietypowe, uporczywe wzorce zachowań, aktywności i zainteresowań, także częściej występują u chłopców niż u dziewcząt [54, 57].

Zmiany dotyczące kryteriów diagnostycznych zbiegają się w czasie z wprowadzonymi rewizjami do najważniejszych wystandaryzowanych, interaktywnych narzędzi diagnostycznych stosowanych w zaburzeniach ze spektrum autyzmu jak na przykład ADOS-2. W krajach, w których narzędzia te są dopiero na etapie wprowadzania, między innymi w Polsce, oraz w czasie gdy następują bardzo duże zmiany w ramach samych kryteriów diagnostycznych ASD, zasadne staje się przekazywanie i publikowanie rzetelnej wiedzy na temat tych zmian.

Streszczenie

Opublikowana w maju 2013 roku nowa klasyfikacja zaburzeń psychicznych Amerykańskiego Towarzystwa Psychiatrycznego DSM-5 wprowadziła duże zmiany w kryteriach diagnostycznych dotyczących zaburzeń ze spektrum autyzmu. Zmianom uległy także wystandaryzowane, interaktywne narzędzia diagnostyczne z tzw. „złotego standardu” do diagnozy szeroko pojętego autyzmu. W klasyfikacji DSM-5 scalono wszystkie jednostki diagnostyczne w jedną wspólną jednostkę o nazwie zaburzenie ze spektrum autyzmu (ASD, Autism Spectrum Disorder). Słowo „spektrum” odnosi się do różnic w prezentacji i nasileniu symptomów wewnątrz grupy pacjentów z ASD oraz wskazuje na kontinuum pomiędzy populacją ogólną a osobami z tą diagnozą. Wyniki badań porównujące rozpoznania stawiane na podstawie klasyfikacji DSM-IV i DSM-5 pokazują, że wprowadzenie nowej klasyfikacji spowodowało zwiększenie swoistości diagnozy, co redukuje liczbę fałszywie dodatnich diagnoz, lecz jednocześnie spowodowało zmniejszenie czułości. Tym samym część pacjentów ze zdiagnozowanymi, na podstawie kryteriów klasyfikacji DSM-IV zaburzeniami ze spektrum autyzmu nie spełnia kryteriów w klasyfikacji DSM-5 do postawienia takiej diagnozy. W krajach, w których wystandaryzowane, interaktywne narzędzia diagnostyczne do diagnozy ASD są obecnie na etapie wprowadzania, między innymi w Polsce oraz w czasie gdy następują bardzo duże zmiany w ramach samych narzędzi oraz kryteriów diagnostycznych ASD, zasadne jest przekazywanie i publikowanie rzetelnej wiedzy na temat tych zmian.

Psychiatria 2013; 10, 2: 41–48

słowa kluczowe: zaburzenia ze spektrum autyzmu, diagnoza, DSM-5, wystandaryzowane, interaktywne narzędzia diagnostyczne, ADOS-2, STAT

Piśmiennictwo

1. American Psychiatric Association, APA. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. Fifth edition. Washington DC. 2013.
2. American Psychiatric Association, APA. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. Fourth edition. Text revision. Washington DC. 2000.
3. Kurita H. How to deal with the transition from pervasive developmental disorders in DSM-IV to autism spectrum disorder in DSM-V. *Psychiatry and Clinical Neurosciences*. 2011; 65 (7): 609–610.
4. Meng-Chuan L., Lombardo, M.V., Chakrabarti, B., Baron-Cohen, S. Subgrouping the Autism “Spectrum”: Reflections on DSM-5. *PLOS Biology* 2013; 11 (4): 1–7.
5. WHO 1992: <http://www.who.int/classifications/icd/en/GRNBOOK.pdf>
6. McPartland J. C., Reichow B., Volkmar F. R. Sensitivity and Specificity of Proposed “DSM-5” Diagnostic Criteria for Autism Spectrum Disorder. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry* 2012; 51 (4): 368–383.
7. Lord C., Luyster R.J., Gotham K., Guthrie W. Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition (ADOS-2) Manual (Part II): Toddler Module. Western Psychological Services, Torrance, CA 2012.
8. Lord C., Rutter M., DiLavore P.C., Risi S., Gotham K., Bishop S.L. Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition (ADOS-2) Manual (Part I): Modules 1–4. Western Psychological Services, Torrance, CA 2012.
9. Frazier T.W., Youngstrom E.A., Speer L. i wsp. Validation of Proposed “DSM-5” Criteria for Autism Spectrum Disorder. *Jour-*

- nal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry 2012; 51: 28–40.
10. Worley J.A., Matson J.L. Comparing Symptoms of Autism Spectrum Disorders Using the Current “DSM-IV-TR” Diagnostic Criteria and the Proposed “DSM-V” Diagnostic Criteria. Detail Only Available. Research in Autism Spectrum Disorders 2012; 6 (2): 965–970.
11. Gibbs V., Aldridge, F., Chandler, F. Brief Report: An Exploratory Study Comparing Diagnostic Outcomes for Autism Spectrum Disorders under DSM-IV-TR with the Proposed DSM-5 Revision. Detail Only Available. Journal of Autism and Developmental Disorders. 2012; 42 (8): 1750–1756.
12. Matson J.L., Kozłowski A.M., Hattier M.A., Horowitz M., Sipes M. DSM-IV vs DSM-5 diagnostic criteria for toddlers with autism. Developmental Rehabilitation 2012; 15 (3): 185–190.
13. Matson J.L., Sipes M. Methods of Early Diagnosis and Tracking for Autism and Pervasive Developmental Disorder Not Otherwise Specified (PDDNOS). Journal of Developmental and Physical Disabilities 2010; 22 (4): 343–358.
14. Huerta M., Bishop S.L., Duncan A., Hus V., Lord C. Application of DSM-5 criteria for autism spectrum disorder to three samples of children with DSM-IV diagnoses of pervasive developmental disorders. The American Journal of Psychiatry. 2012; 169 (10): 1056–1064.
15. Steiner A., Goldsmith T.R., Snow A.V., Chawarska K. Practitioner's Guide to Assessment of Autism Spectrum Disorders in Infants and Toddlers. Journal of Autism and Developmental Disorders. 2012; 42 (6): 1183–1196.
16. Stone W.L., Coonrod E. E., Ousley O.Y. Brief report: screening tool for autism in two-year-olds (STAT): development and preliminary data. Journal Of Autism And Developmental Disorders 2000; 30 (6): 607–12.
17. Chawarska K., Paul R., Klin A. Parental Recognition of Developmental Problems in Toddlers with Autism Spectrum Disorders. Journal of Autism and Developmental Disorders. 2007; 37 (1): 62–72.
18. Crais E.R., Watson L.R., Baranek G. T., Reznick J. S. Early Identification of Autism: How Early Can We Go? Seminars in Speech and Language. Special issue: Current Issues in Providing Services to Infants and Toddlers 2006; 27 (3): 143–160.
19. Chawarska K., Klin A., Paul R. Autism spectrum disorder in the second year: stability and change in syndrome expression. Journal of Child Psychology and Psychiatry 2008; 48 (2): 128–138.
20. Reznick J.S., Baranek G.T., Reavis S., Watson L.R., Crais E.R. A parent report instrument for identifying one-year-olds at risk for an eventual diagnosis of autism: the first year inventory. Journal of Autism and Developmental Disorders. 2007; 37 (9): 1691–1710.
21. Worley J. A., Matson J. L., Mahan S., Kozłowski A. M., Neal D. Stability of symptoms of autism spectrum disorders in toddlers: An examination using the Baby and Infant Screen for Children with autism Traits — Part 1 (BISCUIT). Developmental Neuropsychology 2011; 14 (1): 36–40.
22. Skellern C., McDowell M., Schluter P. Diagnosis of autistic spectrum disorders in Queensland: Variations in practice. Journal of Paediatrics & Child Health 2005; 41 (8): 413–418.
23. Khatri G.K., Onta S.R., Tiwari S., Choulagai B.P. Knowledge and management practices of paediatricians about Autism Spectrum Disorder in Kathmandu, Nepal. Journal of Nepal Paediatric Society 2011; 31 (2): 98–104.
24. Desombre H., Malvy J., Roux S. i wsp. Autism and developmental delay: a comparative clinical study in very young children using IBSE scale. European Child & Adolescent Psychiatry 2006; 15 (6): 343–351.
25. Blackman J.A. Early intervention: a global perspective. Infants and Young Children 2002; 15 (2): 11–19.
26. Kasari C. Assessing change in early intervention programs for children with autism. Journal of Autism & Developmental Disorders 2002; 32 (5): 447–461.
27. Reichow B. Overview of meta-analyses on early intensive behavioral intervention for young children with Autism Spectrum Disorders. Journal of Autism and Developmental Disorders 2012; 42 (4): 512–520.
28. Paynter J., Scott J., Beamish W., Duhig M., Heussler H. A pilot study of the effects of an Australian centre-based early intervention program for children with autism. The Open Pediatric Medicine Journal 2012; 6: 7–14.
29. Itzhak E.B., Zachor D.A. Who benefits from early intervention in autism spectrum disorders? Research in Autism Spectrum Disorders. 2011; 5 (1): 345–350.
30. Jensen V. K., Spannagel S. The spectrum of autism spectrum disorder: a spectrum of needs, services, and challenges. Journal of Contemporary Psychotherapy 2011; 41 (1): 1–9.
31. Warren Z., McPheeters M. L., Sathe N., Foss-Feig J.H., Glasser A., Veenstra-Vanderweele J. A systematic review of early intensive intervention for autism spectrum disorders. Pediatrics 2011; 127 (5): 1303–1311.
32. Drew A., Baird G., Baron-Cohen S. i wsp. A pilot randomised control trial of a parent training intervention for pre-school children with autism: Preliminary findings and methodological challenges. European Child & Adolescent Psychiatry 2002; 11 (6): 266–272.
33. Howlin P. Prognosis in autism: do specialist treatments affect long-term outcome? European Child & Adolescent Psychiatry 1997; 6 (2): 55–72.
34. Möricke E., Swinkels S.H.N., Beuker K.T., Buitelaar J.K. Predictive value of subclinical autistic traits at age 14–15 months for behavioural and cognitive problems at age 3–5 years. European Child & Adolescent Psychiatry 2010; 19 (8): 659–668.
35. Howlin P.M., Lynn R. Autism and developmental receptive language disorder — a follow-up comparison in early adult life. II: Social, behavioural, and psychiatric outcomes. Journal of Child Psychology and Psychiatry 2000; 41 (5): 561–578.
36. Stone W.L., Lee E.B., Ashford L. i wsp. Can autism be diagnosed accurately in children under 3 years? Journal of Child Psychology and Psychiatry 1999; 40 (2): 219–226.
37. Allison C., Baron-Cohen S., Wheelwright S. i wsp. The Q-CHAT (Quantitative Checklist for Autism in Toddlers): a normally distributed quantitative measure of autistic traits at 18–24 months of age: Preliminary Report Journal of Autism and Developmental Disorders 2008; 38 (8): 1414–1425.
38. Autism Research Centre: http://www.autismresearchcentre.com/arc_tests
39. Robins D., Fein D., Barton M., Green J. The Modified-Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT): An initial investigation in the early detection of autism and Pervasive Developmental Disorders. Journal of Autism and Developmental Disorders. 2001; 31 (2): 131–144.
40. W.L. Stone i A. Swanson, University of Washington i Vanderbilt Kennedy Center Treatment & Research Institute For Autism Spectrum Disorders, prywatna korespondencja, październik 18, 2012.
41. Western Psychological Services: http://portal.wpspublish.com/portal/page?_pageid=53,288914&_dad=portal&_schema=PORTAL
42. Chojnicka I., Płoski R. Polska wersja narzędzia obserwacyjnego do diagnozowania autyzmu ADOS. Polish version of the ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule-Generics) Psychiatria Polska 2012b; 46 (5): 781–789.
43. Chojnicka I., Płoski R. Polska wersja wywiadu do diagnozowania autyzmu ADI-R (Autism Diagnostic Interview — Revised) Polish version of the ADI-R (Autism Diagnostic Interview — Revised). Psychiatria Polska. 2012a; 46 (2): 249–259.
44. Luyster R., Gotham K., Guthrie W. i wsp. The autism diagnostic observation schedule — toddler module: a new module of a standardized diagnostic measure for autism spectrum disorders. Journal of Autism and Developmental Disorders 2009; 39 (9): 1305–1320.
45. Lord C., Risi S., Lambrecht L. i wsp. The autism diagnostic observation schedule — generic: a standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. Journal of Autism & Developmental Disorders. 2000; 30 (3): 205–223.
46. Stone W. L., Opal Y. O. Screening tool for autism in toddlers and young children. STAT User's Manual. Vanderbilt Kennedy Center, Nashville 2008.
47. Vanderbilt University: <http://stat.vueinnovations.com>
48. Stone W.L., Coonrod, E.E., Turner L.M., Pozdol S.L. Psychometric properties of the STAT for early autism screening. Journal of Autism & Developmental Disorders 2004; 34 (6): 691–701.
49. Stone W.L., McMahon C.R., Henderson L.M. Use of the screening tool for autism in two-year-olds (STAT) for children under 24 months: an exploratory study. Autism: The International Journal of Research and Practice 2008; 12 (5): 557–573.

50. Klein-Tasman B.P., Risi S., Lord C.E. Effect of language and task demands on the diagnostic effectiveness of the autism diagnostic observation schedule: the impact of module choice. *Journal of Autism & Developmental Disorders*. 2007; 37 (7): 1224–1234.
51. Gotham K., Risi S., Pickles A., Lord C. The autism diagnostic observation schedule: revised algorithms for improved diagnostic validity. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 2007; 37 (4): 613–627.
52. Bastiaansen J.A., Meffert H., Hein S. i wsp. Diagnosing autism spectrum disorders in adults: the use of Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) Module 4. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 2011; 41 (9): 1256–1266.
53. Mandy W., Charman T., Gilmour J., Skuse D. Toward specifying pervasive developmental disorder-not otherwise specified. *Autism Research* 2011; 4: 121–131.
54. Rynkiewicz A., Łucka I., Fryze M. Wysokofunkcjonujące dziewczęta z autyzmem i zespołem Aspergera — przyczyny rzadkiego diagnozowania, opis przypadków. *Psychiatria* 2012; 9 (2): 43–52.
55. Attwood T. i Rynkiewicz A. Materiały pokonferencyjne. Psychologiczne Resource Center, Kopenhaga, Dania. Maj 28–29, 2013.
56. Lord C., Schopler E., Revicki D. Sex differences in autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 1982; 12: 317–330.
57. Kopp S., Gillberg C. Girls with social deficits and learning problems: Autism, atypical Asperger syndrome or a variant of these conditions. *European Child and Adolescent Psychiatry* 1992; 1: 89–99.